

1. Антонова С.Б. Заболеваемость микроспорией: эпидемиологические аспекты, современные особенности течения / С.Б. Антонова, М.А. Уфимцева // Педиатрия. Журнал им. Г.Н. Сперанского. – 2016. – №2. – С. 142-146.
2. Клинико-эпидемиологические особенности заболеваемости микроспорией в Свердловской области Антонова С.Б., Уфимцева М.А. Клиническая дерматология и венерология. 2016. Т. 15. № 3. С. 10-16.
3. Поверхностные микозы у детей: учебное пособие / под ред. Е. И. Касихина. – М.: ВИДАР, 2014. – 125 с.
4. Уфимцева М.А. Инфильтративно-нагноительная микроспория у детей 7 и 9 лет. Клинические случаи / М.А.Уфимцева, С.Б. Антонова, Н.Л. Струин, Ю.М. Бочкарев, А.С. Шубина // Современные проблемы науки и образования. – 2016. – №3. – С. 125.
5. Федеральные клинические рекомендации. Дерматовенерология 2015: Болезни кожи. Инфекции, передаваемые половым путем. – 5-е изд., перераб. и доп. – М.: Деловой экспресс, 2016. – 768 с.
6. Хисматуллина З.Р. Атипичные случаи микроспории (обзор) / З.Р. Хисматуллина, А.Р. Харисова // Проблемы медицинской микологии. – 2018. – Т. 20. – №1. С. 3-5.
7. Mandras N. A case report of tinea capitis in infant in first year of life / N. Mandras, J. Roana, O. Cervetti, M. Panzone et al. // BMC Pediatr. – 2019. – №19 (1). – P. 65.
8. Skerlev M. The changing face of Microsporum spp. Infections /M. Skerlev, P. Miklic // Clin Dermatol. – 2010. – №28. – P. 146-50.

УДК 616.833-006.38.03

Заворина К.С., Шубина А.С., Вишневская И.Ф.
КЛИНИЧЕСКИЙ ВАРИАНТ НЕЙРОФИБРОМАТОЗА I ТИПА
Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

Zavorina K.S., Shubina A.S., Vishnevskaya I.F.
CLINICAL VARIANT OF NEUROFIBROMATOSIS TYPE I
Department of dermatology and venereology and life safety
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: ksenya_zavorina@mail.ru

Аннотация. В статье представлен литературный обзор по эпидемиологии, патогенезу, клиническим проявлениям редкого дерматоза. Описан клинический случай пациента с нейрофиброматозом I типа.

Annotation. The article presents a literature review on epidemiology, pathogenesis and clinical manifestations of rare dermatosis. The clinical case of a patient with type I neurofibromatosis is described.

Ключевые слова: нейрофиброматоз, нейрофибромы, узелки Лиша, веснушки.

Key words: neurofibromatosis, neurofibromas, lisha nodules, freckles.

Введение

Нейрофиброматоз (NF) — группа системных наследственных аутосомно-доминантных заболеваний, относящихся к факоматозам, характеризующиеся пороками развития экто-мезодермальных структур, преимущественно кожи, нервной и костной систем.

NF I типа встречается с частотой 1:3000 (85% из группы нейрофиброматозов), NFII типа – с частотой 1:40000 населения. Расового и полового преобладания не отмечается.

Нейрофиброматоз — редкий дерматоз, клинику которого должны знать врачи всех специальностей, чтобы не допустить поздних проявлений заболевания, которые могут привести к инвалидизации и злокачественному перерождению нейрофибром.

Цель – демонстрация клинического случая пациента 41 года, описание особенности клинической картины и диагностики.

Материалы и методы

С использованием поисковых систем PubMed, Elibrary, Cyberleninka проведен обзор материалов отечественных и зарубежных исследователей, описывающих клинические проявления нейрофиброматоза. Представлено, проанализировано собственное клиническое наблюдение.

Название «нейрофиброматоз» впервые используется в монографии Фридриха Даниеля фон Реклингхаузена, вышедшей в 1882 году. Первые упоминания о заболевании встречались в 1768 году, когда британский врач M. Akenside описал человека, унаследовавшего от своего отца «большое количество опухолевидных образований» [6].

Клинико-морфологические типы нейрофиброматоза: нейрофиброматоз типа 1 (NF-1); нейрофиброматоз типа 2 (NF-2), двусторонний вестибулярный шванноматоз; сегментарный или мозаичный NF-1; семейные пятна «кофе с молоком»; и шванноматоз [1].

В МКБ10 нейрофиброматозу соответствует код Q85.0 – болезнь Реклингхаузена (факоматозы, неклассифицированные в других рубриках).

NF возникает в результате нарушения дифференциации клеток нервного гребня и процессов миграции на ранних стадиях эмбриогенеза. При генетическом дефекте в соответствующих хромосомах динамическое равновесие регуляции роста смещается в сторону пролиферации и возникает доброкачественный опухолевый рост [3]. Локусы NF-1 находятся в 17й хромосоме. Расположенный здесь ген кодирует синтез супрессора опухолевого

роста (белка нейрофибромина), который обеспечивает динамический контроль клеточного роста [4].

Основными клиническими признаками NF-1 являются: пятна цвета «кофе с молоком», веснушки, нейрофибромы, глиома зрительного нерва, узелки Лиша, поражение костной и нервной системы [7].

Пятна цвета «кофе с молоком» – однородные по структуре, округлых или овальных очертаний, с ровными и четкими границами. Часто присутствуют с рождения или появляются в течение первых 3 лет жизни, становятся более многочисленными по мере роста ребенка. Размеры могут варьировать от 5 мм в препубертатном возрасте до 1,5 см и более у взрослых.

Веснушки (симптом Кроува) – это пигментные пятна менее 5 мм в диаметре, светло-коричневого цвета, локализирующиеся в подмышечной и/или паховой области, под молочными железами. В отличие от обычных веснушек солнечное излучение не является провоцирующим фактором их возникновения и расцениваются патогномичным признаком NF-1, появляются в возрасте до 6 лет.

Дискретные нейрофибромы – это доброкачественные опухоли, представляющие собой округлые опухолевые образования на коже и/или в толще кожи, размерами от 2 мм до 5 см и более. При пальпации безболезненные, мягкоэластической консистенции, с характерным симптомом проваливание пальца при легком надавливании (феномен «кнопка звонка»). Нейрофибромы редко развиваются у детей до 7 лет, обычно появляются в позднем пубертате и до 19 лет выявляются в 44%; в 20-29 лет – у 85%, старше 30 лет – у 94% пациентов. С возрастом происходит неуклонный рост.

Глубокие плексиформные нейрофибромы – доброкачественные опухоли, часто остаются незамеченными при клиническом обследовании до тех пор, пока не появляется неврологическая симптоматика (парестезии, парезы, потеря чувствительности, боль) или обнаруживаются при проведении МРТ-исследования. Большинство присутствуют при рождении или проявляются в течение первых нескольких лет жизни.

Глиома зрительного нерва – доброкачественная опухоль, чаще проявляется в десятилетнем возрасте в виде постепенного снижения зрения. Пик развития опухолей зрительного нерва приходится на возраст до 6 лет.

Патогномичным признаком NF-1 являются узелки Лиша – меланоцитарные гамартомы радужки. Для обнаружения их необходимо офтальмологическое обследование в щелевой лампе. Узелки Лиша встречаются у 90% взрослых с NF-1, у 30% детей в возрасте до 6 лет.

Характерным признаком NF-1 является дисплазия крыла клиновидной кости, что клинически проявляется проптозом или энтофтальмом. Дисплазия длинных трубчатых костей приводит к развитию переломов, формированию “ложного сустава” или псевдоартроза.

Поражение нервной системы проявляется когнитивными нарушениями: снижением коэффициента умственного развития (IQ), затруднениями в

освоении письма, чтения и счета, нарушение речи. Эти дети малоинициативны и менее эмоциональны по сравнению со сверстниками.

Для NF1 характерно появление опухолей различной локализации (менингиомы, астроцитомы, спинальные нейрофибромы, опухоли слизистой оболочки желудочно-кишечного тракта, феохромоцитомы).

Основными диагностическими критериями являются клинические симптомы, рекомендованные Международным комитетом экспертов по нейрофиброматозу, принятые в 1988 году. В соответствии с данными критериями диагноз NF может быть установлен при наличии у больного минимум 2 признаков.

1. Наличие 5 и более пигментных пятен цвета «кофе с молоком» диаметром более 5 мм у детей допубертатного возраста и не менее 6 пятен диаметром более 15 мм в постпубертатном возрасте.

2. Веснушчатость в подмышечных и/или паховых складках.

3. Не менее 2 нейрофибром или одна плексиформнаянейрофиброма.

4. Дисплазия крыла клиновидной кости или врожденное истончение кортикального слоя длинных костей с псевдоартрозом или без него.

5. Глиома зрительного нерва.

6. Не менее 2 узелков Лиша на радужке.

7. Наличие NF-1 у родственников первой степени родства.

Необходимо добиваться ранней диагностики больных с NF-1 с дальнейшим обследованием каждые 6 месяцев – дети и ежегодно – взрослые. Оно должно включать в себя полное неврологическое обследование, осмотр офтальмолога, психиатра и медико-генетическое обследование у взрослых.

Лечение согласно «Стандарту оказания медицинской помощи больным с аномалиями (пороками развития) системы периферических сосудов, нейрофиброматозом» – (Приказ от 1 июня 2006 года N 442) больных включает удаление аномальных разрастаний ткани. Показаниями для оперативного лечения являются резкая болезненность или изъязвление опухоли, затруднение движений, сдавление или смещение жизненно важных органов [1,3]. Оперативное удаление одного из узлов в ряде случаев может привести к прогрессированию процесса с резким увеличением размеров других узлов. Лечение в таких случаях комбинированное: лучевая и химиотерапия. Используют для лечения препараты, влияющие на: а) дегрануляцию тканевых базофилов (кетотифен); б) пролиферацию клеточных элементов (ретиноиды); в) снижение количества гликозаминогликанов во внеклеточном матриксе (гиалуронидаза). Продолжительность каждого курса лечения составляет около 3 месяцев [3].

Публикации клинических случаев за последние 5 лет, свидетельствуют о диагностике данного заболевания на поздних стадиях, характеризующихся развитием осложнений [2,4]. Причиной тому не обращение больных за медицинской помощью или несвоевременная диагностика [5,8].

Клинический случай

Пациент П. 41 год, обратился в СОКВД к врачу-дерматовенерологу с жалобами на увеличение в размерах опухолевых образований на туловище и нижних конечностях, которые стали мешать.

Анамнез заболевания: Считает себя больным с 6 лет, когда впервые появились пятна цвета «кофе с молоком» 5см, а в 14 лет опухолевые образования на туловище, верхних и нижних конечностях. Заболевание постепенно прогрессировало, появлялись новые узелки, узлы. Родители за медицинской помощью не обращались. С детства присутствуют когнитивные нарушения в виде затруднении мышления, замедленной речи, снижения способности к обучению. Стоит на учёте у психиатра с диагнозом – «Умственная отсталость, умеренная», в связи с чем МСЭ установил II группу инвалидности.

Объективно: Округлые узелки и узлы на коже и в толще кожи, мягкоэластической консистенции цвета нормальной кожи размерами от 2мм до 7 см, при пальпации безболезненные. Пигментные пятна цвета «кофе с молоком» в левой подгрудной и левой поясничной области, однородные по структуре, округлыми и овальными очертаниями, с ровными краями и четкими границами от 2 мм до 5см (рис.1).



Рис. 1 Множественные узелки и узлы на коже, пятна цвета «кофе с молоком» в левой подгрудной области

Пациенту было рекомендовано консультация невролога, офтальмолога, проведение МРТ, оперативное удаление нейрофибром размером 6-7см.

Выводы

Нейрофиброматоз является междисциплинарной проблемой, больные требуют лечения и диспансерного наблюдения различными специалистами. Необходима преемственность между врачами различного профиля с целью своевременного проведения комплекса дополнительных методов обследования для ранней диагностики заболевания с целью профилактики его осложнений. Важно повышение уровня профессиональной подготовки и настороженности врачей первичного звена здравоохранения в отношении выявления нейрофиброматоза.

Список литературы

1. Голдсмит Л.А. Дерматология Фицпатрика в клинической практике: В 3 т. / Л.А. Голдсмит, С.И. Кац, Б.А. Джилкрест и др. – М. : Издательство Панфилова. – Т. 2. – 2012. – 1216 с.
2. Конторович А. К. Нейрофиброматоз брюшной полости / А.К. Конторович, С.А. Гусарев // Молодой ученый. — 2016. — №15(2). — С. 15-17.
3. Попова А.А. Клинико-диагностические аспекты нейрофиброматоза /А.А. Попова // Университетская медицина Урала. – 2016. – №2. – С.48-50.
4. Рамих И.А. Периферический нейрофиброматоз как случайная находка при ультразвуковом исследовании сосудов нижних конечностей. / И. А. Рамих, Я.А. Кизевич // Вестник Челябинской областной больницы. – 2016. – № 4(34). – С.65-66.
5. Садыкова Д.И. Поздняя диагностика нейрофиброматоза 1-го типа у 14-летнего юноши. / Д.И. Садыкова, Л.З. Сафина, Р.А. Кадырметов // Российский вестник перинатологии и педиатрии. – 2017. – №4(62). – С. 88-92.
6. Скварская Е.А. Нейрофиброматоз: этиология, патогенез, лечение. / Е.А. Скварская // Международный журнал педиатрии, акушерства и гинекологии. – 2014. – Том 5. – №2. – С.56-63.
7. Уфимцева М.А. Кожные проявления болезни Реклингаузена. / М.А. Уфимцева, Ю.М. Бочкарев, А.М. Гальперин, И.Л. Головина, Е.П. Гурковская // Современные проблемы науки и образования. – 2016. — №6. [Электронный ресурс]. URL: <http://science-education.ru/ru/article/view?id=25818> (дата обращения: 13.03.2019).
8. Цырендоржиева В.Б. Нейрофиброматоз I-типа. / В.Б. Цырендоржиева, Д.Ц. Нимаева, Л.П. Малежик // Забайкальский медицинский журнал. – 2016. – №1. – С.38-40.

УДК 616-021.3, 616-097

**Загидуллина М.Р., Гурковская Е.П.
БУЛЛЕЗНЫЙ ПЕМФИГОИД ЛЕВЕРА. КЛИНИЧЕСКИЙ СЛУЧАЙ**

Кафедра дерматовенерологии и безопасности жизнедеятельности
Уральский государственный медицинский университет
Екатеринбург, Российская Федерация

**Zagidullina M.R., Gurkovskaya E.P.
LEVER'S BULLOUS PEMPFIGOID. CLINICAL CASE**

Department of dermatovenerology and life safety
Ural state medical university
Yekaterinburg, Russian Federation

E-mail: ritazagiduulina23@gmail.com

Аннотация. В статье рассмотрен клинический случай диагностированного буллезного пемфигоида Левера у пациентки 74 лет,